

# SYNDROME PACS1

SCHUURS-HOEIJMAKERS



## QU'EST-CE QUE C'EST ?

Le syndrome PACS1 est une maladie génétique neurodéveloppementale autosomique dominante.

Il s'agit d'une anomalie extrêmement rare qui résulte d'un accident génétique : une mutation de novo (non transmise par les parents) sur un allèle du gène PACS1 situé sur le chromosome 11.

Cette mutation génétique unique, identique et localisée au même endroit chez tous les patients atteints, entraîne la modification d'un seul acide aminé sur la protéine PACS1.

Cette protéine anormale devient alors néfaste pour les cellules de nombreux organes dont le cerveau.

Elle peut se dépister grâce au séquençage de l'exome ou une recherche sur les grands panels de gènes pour les troubles du neurodéveloppement et de la déficience intellectuelle (>100 gènes).

# 2011

Année de la découverte du syndrome PACS1.

# 200

Nombre d'enfants diagnostiqués dans le monde en 2021, dont 12 en France.

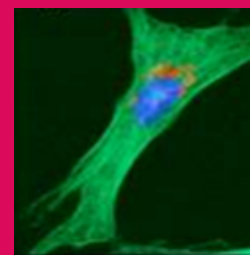
# 01

Une seule mutation identique chez tous les enfants, rendant les espoirs de trouver un traitement très prometteurs.

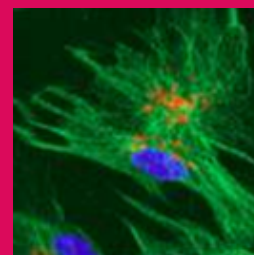
# 02

Pistes sérieuses de recherche scientifique en cours.

*(et plusieurs autres pistes à l'étude)*



Cellule d'un patient sain



Cellule d'un patient PACS1

## LES SYMPTOMES PACS1

Déficience intellectuelle légère à modérée

Trouble du développement psychomoteur

Trouble de la parole et du langage

Caractéristiques faciales : fentes palpébrales et commissures des lèvres tombantes, lèvre supérieure fine.

Symptômes secondaires : trouble de l'oralité, hypotonie, épilepsie, troubles visuels, autisme, malformations (cœur, reins, cerveau...)

Association française loi 1901 et membre de l'Alliance Maladies Rares et des filières de santé Anddi-rares et DéfiScience.

L'Association est née de la volonté des parents et proches d'enfants atteints du syndrome PACS1 - Schuurs-Hoeijmakers afin de créer un réseau solidaire.

## NOS OBJECTIFS

- Briser l'isolement des familles, les accompagner et les orienter.
- Sensibiliser le corps médical et l'opinion publique
- Soutenir et financer les projets de recherche sur cette maladie.
- Améliorer le dépistage et la prise en charge de cette maladie.
- Créer du lien avec les autres associations et fondations oeuvrant pour les mêmes missions.

## NOUS SOUTENIR

Nous soutenir, c'est financer la recherche afin de trouver un traitement au syndrome PACS1 et de développer l'état des connaissances qui pourront peut-être servir pour d'autres maladies rares.

**Nous comptons sur vous !**



## JE SOUHAITE APPORTER MON SOUTIEN

Vous pouvez adhérer ou faire un don sur notre site internet [www.pacs1.org](http://www.pacs1.org).

Vous pouvez nous contacter par mail [contact@pacs1.org](mailto:contact@pacs1.org), ou par courrier au siège social 47 rue Saint-Georges 75009 Paris.